

Gen Haritamız

Yeryüzündeki milyonlarca insanın hepsinin birbirleriyle ortak pek çok yönü vardır. Ama aslında insanların hiçbiri, bir başkasına tam olarak benzemez... Bizi öteki insanlarla benzer kılan, fakat bir yandan da benzersiz yapan şey, genlerimizin düzenidir.

İnsan bedenindeki tüm hücrelerin çekirdeğinde (alyuvarlar dışında) 46 kromozom bulunur. Gözle görülemeyecek kadar küçük olan kromozomlar, DNA adı verilen ipliksi bir maddeden ve DNA'nın sarıdığı proteinlerden oluşur. DNA, aynı bir ip merdiven gibidir.

Genleriyse, bedenimizdeki herhangi bir işin yapılması, belli özelliklerin ortaya çıkması ya da bedenimizin işlevlerinin sürdürülmesi için gerekli proteinlerin nasıl yapılacağını tanımlayan şifreler olarak düşünebiliriz.

DNA, bu şifrelerin yan yana sıralanmasıyla oluşur.

Kromozomlarda bulunan DNA iplikçiklerinin yapısında "baz" adı verilen kimyasal maddeler yer alır. Dört çeşit baz vardır: Adenin, timin, sitozin ve guanin.



Bilim adamları bu bazları kısaca A, T, S ve G harfleriyle gösterirler. İşte bu harflerin temsil ettiği bazların dizilişi vücudumuzdaki proteinlerin yapısını belirler. Proteinler, yaşamın yapıtaşları olduklarından, hücrelerin yapısında yer alırlar. Hücrelerse bir araya geldiklerinde bizim gibi karmaşık yapılı canlıları oluştururlar.

Benzerliklerimizin ve Farklılıklarımızın Anahtarı Genlerimiz

Canlılardaki kalıtsal malzemelerin tümüne birden "genom" adını veriyoruz. Saçlarımızın rengi, gözlerimizin rengi, boyumuzun uzunluğu gibi özelliklerimizi belirleyen tüm bilgiler genomda vardır. Kısacası genom, bizi biz yapan özelliklerin tümüdür.

"İnsan Genom Projesi"nden söz edildiğini duymuşsunuzdur. 26 Haziran 2000 tarihinde bilim adamları tüm dünyaya bu projenin birkaç yıl içinde tamamlanacağını duyurdular. İnsan Genom Projesi'nin temel amacı, insan DNA'sında bulunan genlerin neler olduğunu ve işlevlerini bulmaktır. Bu, gerçekte çok zor bir iştir; çünkü insan genomunda her biri farklı işlevlere sahip 40 binle 140 bin arasında gen olduğu sanılıyor.

Genlerimizin kesin sayısıysa şimdilik bilinmiyor. İşin zorluğu, bu genlerin, üç milyardan fazla baz çiftinin farklı dizilimlerinden oluşması.

Bazların diziliş sıraları önemlidir. Yeryüzünde her biri birbirinden farklı milyonlarca tür olmasının temelinde, baz dizilişlerinin çeşitliliği yatar.

Her canlı türünün baz dizilişi birbirinden farklıdır. Bir insanın bir tavşandan farklı olmasının nedeni işte budur. Kalıtsal özelliklerimizi DNA molekülündeki adenin, guanin, sitozin ve timin moleküllerinin dizilişleri belirler. Bu diziliş, bir sirketineği mi, yoksa fare mi olacağımızı, pirinç mi, yoksa insan mı olacağımızı belirler. Aslında, bütün canlı türlerinin genleri az çok birbirine benzer. Türden türe değişen tek şey, genlerin farklı canlı türlerinde, farklı dizilişlerde bir araya gelmesidir. Sözgelimi, tekhücreli bir mantar türü olan ekmek mayası genlerinin % 90'ının insan genlerinin kimileriyle aynı olduğunu biliyor muydunuz? Kalıtsal özelliklerimizin çok benzer olduğu başka bir canlı grubu da şempanzelerdir. Elde edilen bilgilere göre, şempanzelerle insanların kalıtsal yapılarının % 98,5'i birbiriyle aynıdır. Geriye kalan % 1,5'luk farkın, insanların şempanzelerde olmayan konuşma becerisi gibi özelliklerini belirlediği düşünülüyor. Bilim adamları bu farklılığın evrimsel nedenlerini araştırmaya çalışıyorlar.

Dış görünüşlerimizdeki onca farklılığa rağmen, biz insanların kalıtsal yapısı büyük ölçüde birbirine benzer. İnsanların DNA yapılarının % 99,9'u ortaktır. İnsan Genom Projesi, bu ortak genlerin yapılarını ve işlevlerini bulmak üzere başlatılan bir araştırmadır. Dünyanın dört bir tarafından

yüzlerce bilim adamının birlikte çalıştığı proje, bir bakıma insanoğlunun kendi kendini keşfinin öyküsüdür.



Genom Projesi'nde çalışan bilim adamları, kromozomlarımızın yapısındaki baz çiftlerinin neler olduğunu ve bunların DNA iplikçikleri üzerindeki diziliş sıralarını belirlemeye çalışıyorlar. Bilim adamları, bu şifrelerin okunması bittiğinde, ortaya çıkacak verilerin, her biri 500 sayfalı, 200 telefon defterini dolduracak kadar çok olduğunu belirtiyorlar!

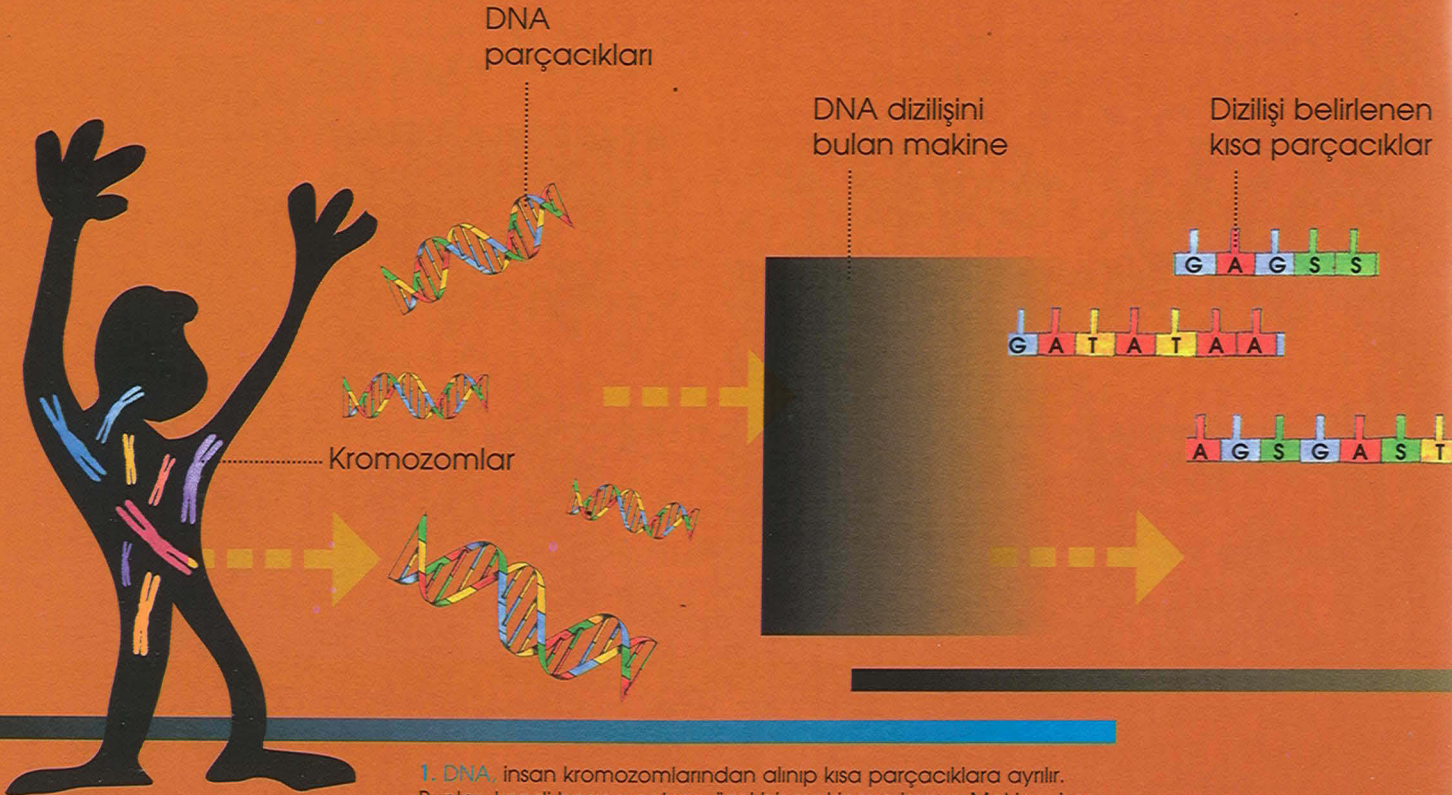
Baz Dizilişleri Nasıl Bulunur?

DNA şifrelerini çözmek için bilim adamları birçok yöntemden yararlanırlar. Son çalışmalarda kullanılan yöntemlerin birinde, DNA'daki bazların dizilişi, bu iş için geliştirilmiş özel makineler yardımıyla belirlenir. Sonuçlar bir veri bankasına kaydedilir. Yani, İnsan Genom Projesi'nde çalışan bilim adamlarının kullandığı

laboratuvarlar, bizim bildiğimiz biyoloji laboratuvarlarından biraz farklıdır. Ayrıca, İnsan Genom Projesi'nde elde edilen bilgilere, isteyen herkes Internet'ten erişebilir.

İnsan Genom Projesi'nin tamamlanmasına çok az kaldı. Şimdilik çalışmalar hızla sürüyor. Birkaç ay önce 21. ve 22. kromozomların gen haritaları da tamamlandı. Önümüzdeki birkaç yıl içinde öteki kromozomların gen haritaları da tamamlanacak. Kısa bir süre önce bilim adamları tüm dünyaya, insanın gen haritasının taslağının tamamlandığını açıkladılar. (Buna taslak denmesinin nedeni, henüz tamamlanmamış olmasıdır.) Taslakta yer alan bilgiler, bazların dizilişini henüz yaklaşık olarak gösteriyor. Yaklaşık olarak göstermek, dizilişlerde belirlenmemiş ya da hatalı belirlenmiş bölümler olabileceği anlamına geliyor. Proje tamamlandığında, haritadaki hatalar düzeltilecek, boşluklar tamamlanacak ve

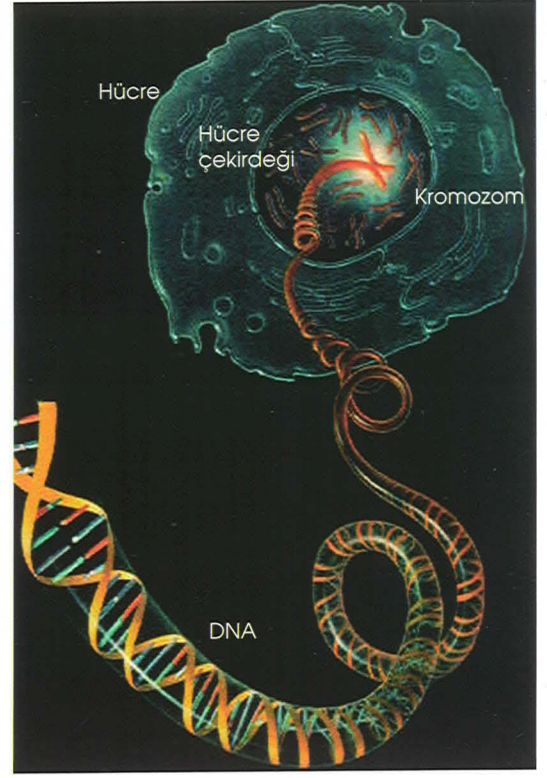
İnsanın Gen Harita



ortaya eşsiz bir bilgi deposu çıkacak. Ama bütün iş burada bitmiyor.

Daha Yapacak Çok İş Var

İnsan Genom Projesi'nde yalnızca kalıttımcılar görev almıyor. Bu çalışmanın sonuçları birçok bilim dalını ilgilendirdiğinden, değişik alanlarda çok sayıda bilim adamı bu projede görev yapıyor. İnsan Genom Projesi'nin tamamlanması yaklaştıkça, kalıttımbilim alanında çalışan bilim adamları, bir sonraki aşamanın ne olacağı üzerinde düşünmeye başladılar. Öyle ya, bu bilgiler, biyoloji ve tıp alanlarında büyük ilerlemeler, belki de büyük değişiklikler başlatacak. Özellikle tıp alanında ne gibi değişikliklerin olacağını herkes çok merak ediyor. Çünkü, genlerimiz sağlığımız üzerinde çok önemli etkilere sahip.



Nasıl Çıkarılıyor?

Belirlenen baz dizilişi

G A T A T A A G S G A S T G S S G A G S S S G S T S

Bir genin başlangıcındaki ya da sonundaki bazıları bulmak için özel bilgisayar programları kullanılıyor.

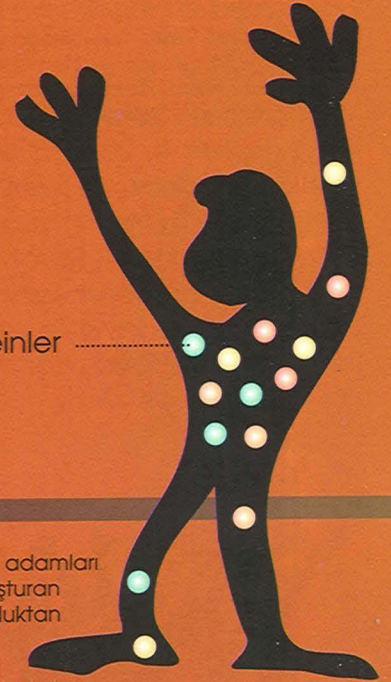
Daha önceden bilinen genlerin kromozomlar üzerindeki yerleri işaretleniyor.

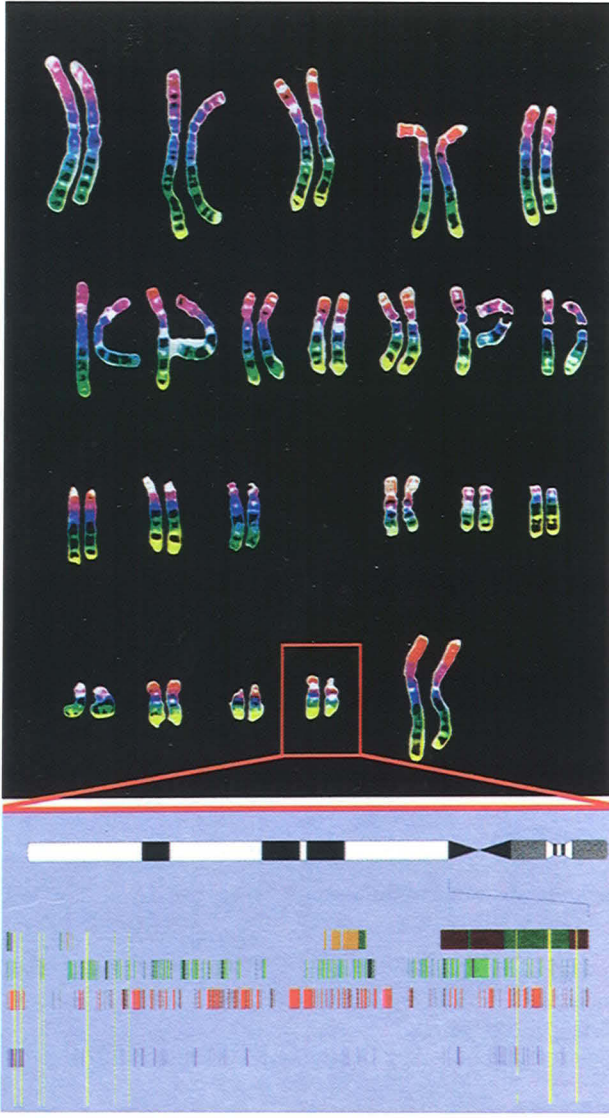
Genlerin proteinleri nasıl ve ne zaman yaptıklarını bulmak, hastalıklar için yeni tedaviler bulunmasını sağlayacak.

Proteinler

2. Kısa DNA parçacıklarının baz dizilişleri belirlendikten sonra, bir bilgisayar çalışmaları ve birbirini tamamlayan yan parçacıkları bularak onları bir araya getirir.

3. Boz dizilişleri bulunduktan sonra, bilim adamları insan genomunun yalnızca % 3'ünü oluşturan genleri bulmaya çalışırlar. Bu da bulunduktan sonra, araştırmacılar hangi genlerin hastalıklara yol açan ya da hastalıklara karşı koruyucu olan proteinleri yaptığını bulurlar.





Üstteki resimde bir kadına ait 23 kromozom çifti görülüyor. (Bu kromozomlar özel yöntemlerle boyanmış.) Kromozom çiftlerini oluşturan kromozomların birini anneden, birini babadan alırız. Resmin en altında sağda görülen kromozom çifti cinsiyeti belirleyen kromozomlardır. Altta ki resimdeyse cinsiyet kromozomlarının yanında görülen 22. kromozomun gen haritası var.

Genlerimiz, yalnızca nasıl göründüğümüzü değil, hangi kalıtsal hastalıklara yatkın olduğumuzu da belirliyor. Bu nedenle, gen haritamızın belirlenmesinin, kalıtsal hastalıkların tedavisiyle ilgili önemli ilerlemeler sağlayacağı düşünülüyor.

Her birimiz, genlerimizi anne babalarımızdan alırız. Bizim anne babalarımız da kendi anne babalarından alırlar. Bu genlerden kimileri mütasyon denen değişikliklere uğrar, yani gen normalde olduğu gibi değildir; farklıdır. Mütasyon geçirmiş genleri yalnızca anne babalarımızdan almayız. Yaşamımız boyunca da hücrelerimizdeki DNA'da yaklaşık otuz mütasyon oluşur. Bu mütasyonların çoğu zararsızdır. Ancak, bir hücrenin belli bir proteini üretmesini sağlayan DNA kısımlarını etkileyen bir mütasyon olduğunda, bu sorun yaratır. Canlı kalmak ve işlevlerini sürdürmek için bedenimizin her gün milyonlarca taze protein molekülüne gereksinimi vardır. Bu proteinlerin her biri, uygun zamanda, uygun yerde ve uygun miktarda üretilmelidir. İşte DNA'da oluşan herhangi bir mütasyon, kimi zaman hücrenin işlevlerini tam olarak yerine getirmesini engelleyerek hastalanmamıza yol açabilir. Bizi bu yolla etkileyen hastalıklara kalıtsal hastalıklar denir.

Bilim adamları, insan genomu konusunda ortaya çıkarılan bilgileri kullanarak, önümüzdeki 15-20 yıl içerisinde, kalıtsal hastalıklara yol açan ya da kimi hastalıklara yatkınlığı belirleyen genleri bulmayı hedefliyorlar. Bunların bulunması, hastalıkların, daha etkileri ortaya çıkmadan belirlenerek önlenmesini ve tedavilerinin yapılmasını sağlayacak.

Genlerimizin benzerliklerimizi olduğu kadar, farklılıklarımızı da belirlediğinden söz etmiştik. İnsan Genom Projesi'nden elde edilecek bilgiler, bir ilacın kimi insanlara etki ederken, kimilerine neden etki etmediği gibi soruların yanıtını bulmaya da yarayacak. Gelecekte belki de doktorlar bir hastaya ilaç yazmadan önce onun kalıtımla ilgili bilgilerini ortaya çıkaran testlerden geçmesini isteyecek.



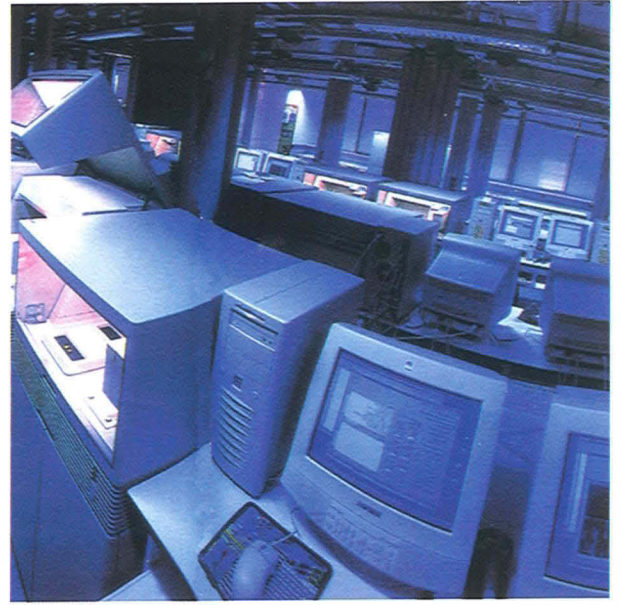
Öte yandan, İnsan Genom Projesi'nin ortaya çıkaracağı bilgi birikimi, kimi insanların kaygılanmasına yol açıyor. Çünkü, bu bilgilerin, çok dikkatle ve iyi amaçlar için kullanılması gerekiyor. Bilimin her alanında olduğu gibi. Bu nedenle İnsan Genom Projesi'nde çalışan kimi araştırmacıların görevi, projede elde edilecek bilgilerin en doğru nasıl kullanılabileceğini bulmak.

Başka Canlıların da Gen Haritası Çıkarılıyor

İnsan dışındaki canlıların genomlarıyla ilgili bilgiler, insan bedeninin yapısı ve nasıl çalıştığı konusunda daha çok şeyi anlamamızı sağlıyor. Değişik canlıların genomlarını incelemek, hem benzerlikleri hem de farklılıkları görebilmemizi sağlıyor. İnsan Genom Projesi kapsamında, kimi bakteriler, mayalar, sirkesinekleri ve laboratuvar fareleri gibi, araştırmalarda çok kullanılan başka canlıların da gen haritaları çıkarılıyor. Bu canlılardan İnsan Genom Projesi için nasıl yararlanıldığına birlikte göz atabiliriz.

Genlerin şifrelerini çözmek için bilim adamları, farklı yöntemler kullanırlar. Örneğin, herhangi bir gen konusunda bilgi edinmek için, bu geni taşımayan bir laboratuvar hayvanı üretilip, sonra onu izleyerek bilgi toplayabilirler. Aynı araştırmayı, incelenen gen mütasyona uğramış bir canlı üzerinde de yapabilirler. Bir başka yöntem de, belirli bir kalıtsal hastalığın çok sık görüldüğü ailelerin bireylerini izlemek biçimindedir.

Kalıtsal özellikleri başka canlılar üzerinde araştırmak, bilim adamlarının işini kolaylaştırır. Peki, bu nasıl olur? Bu araştırmalarda bilim adamları, kalıtsal dizilişleri insanlarınkine benzeyen canlılar bulmaya çalışırlar. Bu



canlıların genomlarıyla ilgili bilgi edinmek insanın genleriyle ilgili bilgi edinmekten daha kolaydır. Başka canlılarla çok sayıda ortak genimiz olduğuna göre, bu canlıların genleri konusunda elde edilecek bilgiler, insan genlerinin anlaşılması için de yararlı olabilir. Sözgelimi, mayalarda bulunan bir genin DNA'yı onarmaya yaradığını biliyoruz. Eğer bu gen sirkesineğinde de varsa, sirkesineğindeki genin de DNA onarımında kullanıldığı sonucuna varabiliriz.

İnsan Genom Projesi henüz tamamlanmadı. Ama şimdiden, tıp ve biyoloji gibi bilim dallarında pek çok gelişme müjdeliyor bizlere. Proje tamamlandığında ortaya çıkacak veri bankası, bizi biz yapan özelliklerimizi ortaya çıkaracak. Öte yandan bu bilgiler, bizi birbirimizden farklı kılan özelliklerimizi bulmak için de kullanılacak. Ancak, daha yapacak çok iş var. Bilim adamları, bundan sonra neler yapacaklarını planlamaya başladılar. İnsanoğlunun kendi kendini keşfinin öyküsü sürüyor.

Aslı Zülâl - Zuhal Özer

